FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE
ET DE PHARMACIE DE LYON

Année 1961 N° 223

TITRE DE LA THÈSE

La Dysplasie Ectodermique Héréditaire

(Syndrome Anhydrose avec Hypotrichose et Anodontie)

Revue générale à propos d'un cas récent

THÈSE

présentée
à la Faculté Mixte de Médecine et de Pharmacie de Lyon
et soutenue publiquement le 27 Novembre 1961
pour obtenir le grade de
Docteur en Médecine
par

RAKOTOMANGA Robert
né le 27 Avril 1925
à IAJAKY-AMBOSITRA (Madagascar)

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41550007_0040

E R R A T A

-:-:-:-:-

Dédicace Prof. ROGET lire apportée au lieu de apporté
qu'il au lieu de q'ils

Dédicace Dr. COUDERC Lire Chef de travaux d'Anatomie Pathologique au lieu Pathologie.

Page I - Lire chez un enfant de I an au lieu d'an.

Page 2 - Ligne 12 - lire ces dernières au lieu de des dernières.

Page 6 - Dernière ligne : lire dystrophies ou lieu de systrophies.

Page II - Ligne 24 : lire , la sécretion sébacée au lieu la sébacée.

Page 12 - Ligne 23 : lire , température ambiante au lieu de ambiance.

Page 14 - Ligne 13 : lire, lacrymales au lieu de lacrimales .

Page 18 - Ligne 10 : Lire , Polypnée au lieu de polupnée .

Page 19 - Ligne 40 : lira s'accompagnant au lieu de s'accompagnat.

" 19 - Dernière ligne : lire CL.-H. DE MENIBUS (Archives Françaises de Pédiatrie.)

Page 23 - Lire UPSAU au lieu de UPSOW .

Page 25 - Ligne 15 : lire - de troubles au lieu - troubles .

Page 36 - Ligne 6 : lire présentait au lieu de résentait .

Page 36 - Ligne 22 : lire permettons .

-:-:-

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE
ET DE PHARMACIE DE LYON

Année 1961

N° 223

TITRE DE LA THÈSE

La Dysplasie Ectodermique Héréditaire

(Syndrome Anhydrose avec Hypotrichose et Anodontie)

Revue générale à propos d'un cas récent

THÈSE

présentée
à la Faculté Mixte de Médecine et de Pharmacie de Lyon
et soutenue publiquement le 27 Novembre 1961
pour obtenir le grade de
Docteur en Médecine
par

RAKOTOMANGA Robert
né le 27 Avril 1925
à IAJAKY-AMBOSITRA (Madagascar)

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

FACULTE MIXTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE DE LYON

PERSONNEL DE LA FACULTE

EPINE : Doyen Honoraine — M. H. HERMANN, Correspondant de l'Institut

M.M. LEVRAT : Assesseur

Professeurs Honoraires

COLLET, GUIART, PATEL, LEPINE, TRILLAT, MOURIQUAND, MAZEL, GARIN, GATE, MARTIN, GABRIELLE, SANTY.

Professeurs

HERMANN	Physiologie
CIBERT	Clinique Urologique
PONTHUS (détaché à Beyrouth)	Physique biologique
DECHAUME	Clinique Neuro-Psychiatrique et Hygiène Mentale
ROCHET	Thérapeutique Chirurgicale et Chirurgie Opératoire
CHAMBON	Chimie Organique et Toxicologie
WERTHEIMER	Clinique Chirurgicale B
PAUPERT-RAVAULT	Clinique Médicale B
FROMENT	Clinique et Prophylaxie cardio-vasculaire
CROIZAT	Clinique Médicale C
ENSELME	Chimie biologique et Médicale
MALLET-GUY	Clinique Chirurgicale A
GUILLEMINET	Clinique de Chirurgie Orthopédique et de Chirurgie Inf.
REVOL	Pharmacie Galénique et Matière Médicale
POLLOSSON	Clinique Gynécologique
PIGEAUD	Clinique Obstétricale
BOURRET	Médecine du Travail
LEVRAT	Clinique Médicale A
SOHIER	Hygiène et Action Sanitaire Sociale
DUCLOS	Clinique Stomatologique
BERNHEIM	Clinique Médicale Infantile et Hygiène du Ier âge
JOURDAN	Biologie Médicale et Pharmaceutique
NETIEN	Botanique et Cryptogamie
BERTRAND	Clinique Chirurgicale C
BADINAND	Chimie Analytique Pharmaceutique
DREVON	Pharmacie chimique et Pharmacologie
ROCHE	Médecine Légale et Déontologie
COUDERT	Parasitologie et Pathologie Exotique
MOUNIER KUHN	Clinique d'Oto-rhino-laryngologie et d'Audio-Phonologie

PAUFIQUE	Clinique Ophtalmologique
THIERS	Clinique de Dermatologie, et Syphiligraphique
BRUN	Clinique de Pneumo-Phtisiologie
CREYSSEL Jean	Clinique Traumatologique des Membres
DARGENT	Cancérologie
GUICAHRD	Anatomie Pathologique
GIRARD Paul	Pathologie Générale et Expérimentale
LATARJET	Anatomie
PEYCELON	Pathologie Chirurgicale
GIRARD Marcel	Thérapeutique
VACHON	Pathologie Médicale
GALY	Physio-Pathologie des Voies respiratoires
KEHL	Histologie
PAPILLON	Radiologie
JEUNE	Clinique des Maladies infectieuses
GONIN	Hydrologie thérapeutique, Climatologie & Ecologie
MONNET	Bactériologie Sociale

Professeurs à titre personnel

BERGER	Physique nucléaire appliquée à la Médecine
DORCHE	Technologie Pharmaceutique

Professeurs sans chaire

BANSSILLON	Obstétrique	CHATONNET	Physiologie
ROMAN	Parasitologie	CIER André	Pharmacie&Pharmacologie
BERTOYE	Bactériologie	PERROT	Chimie organique & Toxicologie
CIER J-François	Physiologie		

Maîtres de Conférences-Agrégés

FEROLDI Jacques	Anatomie pathologique
CREYSSEL Roger	Chimie biologique et Médicale
DUROUX Emile	Anatomie
BRETTE René	Thérapeutique
DUMONT Louis	Histologie
THIVOLET Jean	Hygiène
GARIN Jean-Paul	Parasitologie
MORET Robert	Physique
ODDOUX Lucien	Botanique et Cryptogamie

AGREGES EN EXERCICE

LECUIRE	Chargé d'enseignement	Neuro-Chirurgie
MATHIEU Jacques	d°	Obstétrique
MARION Joseph		Orthopédie

PONT Maurice	Chargé d'enseignement	Propédeutique Médicale
VIGNON Georges	d°	Pathologie Médicale
REVOL Louis	d°	Pathologie Médicale
JAUBERT de BEAUJEU	d°	Pathologie Chirurgicale
GUILLEMIN Georges	d°	Propédeutique Chirurgicale
BURTHIAULT René	d°	Obstétrique
FRANCOIS René	d°	Pédiatrie, Puériculture
GUINET Paul		Médecine Générale
SAUTOT Jean		Pathologie Chirurgicale
MARION Pierre		Chirurgie Générale
MICHAUD Pierre		Chirurgie Générale
GIGNOUX Marcel		Oto-Rhino-Laryngologie
FREIDEL Charles		Stomatologie
PLAUCHU Marcel		Médecine Générale
TRAEGER Jules		Médecine Générale
DEVIC Michel	Chargé d'enseignement	Pathologie Médicale
COLIN Marcel	d°	Médecine Légale
GUYOTAT Jean	d°	Neurologie
DUMONT Martial	d°	Obstétrique
DURAND Louis	d°	Urologie
de MOURGUES Georges	d°	Chirurgie Générale
DESPIERRES Charles		Médecine Générale
FRANCILLON Jacques		Chirurgie Générale
TOLOT François		Médecine du Travail
SAUBIER Eugène		Chirurgie Générale
COLOMB Daniel		Dermatologie
SCHOTT Bernard		Neurologie,Psychiatrie
BONAMOUR Georges		Ophtalmologie

Examinateurs de la Thèse

Président . M. BERNHEIM

Assesseurs MM. FRANCOIS

COLOMB

LARBRE

A LA MEMOIRE DE MES PARENTS

A MON FRERE AINE ET A MA BELLE-SOEUR

A leurs sacrifices je dois d'avoir
mené à bien mes études.

Que ce travail soit pour eux un faible
ténoignage de ma profonde affection et
de ma reconnaissance.

A MA FEMME ET A MA FILLE

A TOUS LES MIENS

A TOUS MES AMIS

A NOTRE PRESIDENT DE THESE,

Monsieur le Professeur BERNHEIM
Professeur de Clinique Médicale
Infantile et d'Hygiène du Ier âge.

Nous le remercions du grand honneur qu'il nous a fait en acceptant la présidence de notre Jury de Thèse.

Qu'il veuille bien trouver ici l'expression de notre respectueuse gratitude.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR ROGET

Professeur de Clinique Médicale
Infantile
Directeur de l'Ecole Nationale
de Médecine de Grenoble.

Nous le remercions de l'honneur qu'il nous a fait en nous confiant ce travail.

Nous avons apprécié l'aide qu'il nous a apporté et les conseils q'ils nous a prodigués tout au long de l'élaboration de cette thèse.

Qu'il veuille bien trouver ici le ténoignage de notre respectueuse gratitude.

A MESSIEURS LES MEMBRES DE NOTRE JURY DE THESE

Monsieur le Professeur Agrégé FRANCOIS
Monsieur le Professeur Agrégé COLOMB
Monsieur le Professeur Agrégé LARBRE

Ils ont accepté avec bienveillance
de constituer notre Jury de Thèse.

Qu'ils soient assurés de notre
respectueuse reconnaissance.

A NOS MAITRES DANS LES HOPITAUX DE GRENOBLE

En hommage respectueux

A NOS MAITRES DE L'HOPITAL DE SALLANCHES

Messieurs les Docteurs POUCEL
CHRISTEN

Avec toute ma reconnaissance

A MONSIEUR LE DOCTEUR COUDERC

Chef de Travaux d'Anatonie-
Pathologie à l'Ecole Nationale
de Médecine de Grenoble.

Nous le remercions très particulièrement d'avoir bien voulu nous faire bénéficier des documents photographiques exposés dans cette Thèse.

I N T R O D U C T I O N & H I S T O R I Q U E

I - INTRODUCTION

La " dysplasie ectodermique héréditaire" (WEECH), décrite depuis de nombreuses années par les Anglo-Saxons et les Allemands sous le nom d'Anidrose avec Hypotrichose et anodontie" (SIEMENS), est due à un trouble du développement foetal de l'ectoderme et de ses dérivés, avec parfois une participation mésodermique.

A côté des cas bien connus de cette curieuse dystrophie, caractérisée par la triade fondamentale qui lui a valu sa première dénomination, il existe de nombreuses formes incomplètes et frustes qui peuvent aisément échapper à l'examen mais c'est surtout chez le nourrisson - alors que les éléments du syndrome ne sont pas encore évidents - que le diagnostic s'avère difficile. Au cours de ces dernières années, diverses observations concernant de jeunes nourrissons : VERGER & BACH, JANET, - LIPTON & ROBERTS, - René BERNARD, MAESTRAGGI, ODDO & AUDIBERT, - BERNHEIN, LARBRE, FRANCOIS, GILLY & SCHERRER, - JEUNE & HUMBERT, ont été publiées. Nous-mêmes avons eu récemment l'occasion d'observer un cas de dysplasie ectodermique, chez un enfant d'1 an, à la Clinique Médicale Infantile de l'Ecole Nationale de Médecine de GRENOBLE.

Le but de notre travail est de reprendre rapidement l'étude du syndrome dans son aspect habituel au cours du deuxième âge, d'en étudier la pathogénie, mais surtout, grâce aux observations récentes, d'individualiser la forme du

nourrisson dans sa symptômatologie clinique particulière et souvent déroutante.

II. - HISTORIQUE.

Ce syndrome paraît relativement rare : VERGER en I947 signalait une quarantaine de cas probants ; METSON en I952 évaluait les observations publiées à moins de cent ROGET & BEAUDOING en I954 ont pu colliger dix-sept observations de plus; enfin René BERNARD en I959 évaluait à 244 les cas qui ont été décrits depuis les premières publications de THURMAN et de WILLIAMS en I848.

A quoi peut-on attribuer cette augmentation rapide des cas connus, des dernières années, sinon aux efforts continus de nombreux auteurs qui se sont penchés sur l'étude de cette curieuse dystrophie afin de mieux la connaitre?

En I838, DARWIN parle déjà d'une famille hindoue vue par WEDDERBURN et dans laquelle IO hommes étaient atteints. On connaît les cas de THURMAN, de WILLIAMS en I848. Par la suite les Anglo-Saxons et les Allemands vont enrichir de plus en plus la littérature par leurs travaux. En effet, des études d'ensemble de ce syndrome ont été écrits par CHRIST (I9I3-I932) SIEMENS (I92I-I929), K. STEINER, MAYER (I932) en Allemand - par GOECKERMANN (I920), MACKEE & ANDREWS (I924), J.SMITH (I929), HILL, RADEMAKER (I933) en Anglais. C'est WEECH qui introduit le terme de " dysplasie ectodermique héréditaire" en I929 et c'est TOURAINE qui rapporte le premier cas français en I936. Depuis cette date les cas connus se sont multipliés, les observations publiées sont de plus en plus nombreuses : En France :

LELONG, DECHAUME, VIALATTE & CHAROUSSET (I944), VERGER (I947) BARTSOCAS (I949), MOURIQUAND (I950), VERGER & BACH (I952), BOUYSSOU (I952), ROGET & BEAUDOING (I954), JANET (I955), PITIS; SRANESCO, LEIBA & IONESCO (I959), Réné BERNARD, MAESTRAGGI, ODDO & AUDIBERT (I959), BERNHEIM, LARBRE, FRANCOIS, GILLY & SCHERRER (I960), JEUNE & HUMBERT (I960) - A l'Etranger : FELSHER (I944), COLE (I945),LARSEN (I946), SPIRA (I947), STAM (I948), UPSHAU & MONTGOMERY (I949), LIPTON & ROBERTS (I950) METSON (I952), JAMES (I952) etc...

-:-:-:-:-:-

P A T H O G E N I E & M O D E DE T R A N S M I S S I O N

Si on a actuellement une connaissance séméiologique et anatomo-pathologique plus précises de cette affection, sa pathogénie et son mode de transmission restent encore discutés. Nous ferons un bref rappel des hypothèses pathogéniques invoquées la plupart sans fondement. Nous insisterons plus sur le caractère familial et héréditaire de l'affection admis par la majorité des auteurs.

I.- PATHOGENIE.

Selon l'avis à peu près unanime, l'hérédo- syphilis n'est nullement en cause, malgré l'exixtence de dysplasies faciales et de rhinite atrophique avec ozène. En effet, les réactions sérologiques se révèlent toujours négatives sauf dans de rares exceptions (tels les malades de CHRIST, de GOECKERMANN, qui avaient un père syphilitique, mais dans ces cas l'hérédité dysplasique provenait de la mère). De plus , le traitement spécifique reste sans action sur les différents symptômes.

Il ne semble pas non plus que la " dysplasie ectodermique héréditaire " soit sous la dépendance d'une dysendocrinie, hypothèse invoquée par SIEBERT, reprise ensuite par TANISSA qui accuse une hypofonction des surrénales et de l'hypophyse par hypoplasie, ainsi que par MICHAEL qui met en cause un dysfonctionnement hypophyso-hypothalamique. Malgré certaines apparences cliniques : dyschromies diverses relatées dans

certaines observations ! teinte pâle ou blanchâtre, plaques hyperpigmentées, leucodermies, tâches vitiligoïdes, etc..... ou asrhénie, amaigrissement, frigidité sexuelle, altérations de la formule sanguine avec diminution du volume de la selle turcique, etc ....(obs. TANISSA), aucune recherche n'a confirmé l'existence de troubles glandulaires. Par ailleurs, un traitement opothérapique, même prolongé, n'a eu aucun résultat (HILL).

Rapprochant les lésions dysplsiques de celles que l'on observe dans la fluorose chronique, SPIRA a pu invoquer l'intoxication au fluor. Ce toxique agirait par l'intermédiaire des glandes parathyroïdes sur les organes dérivés de l'ectoderme. Le fluor traverserait la barrière placentaire et troublerait le développement foetal. Resterait à démontrer une intoxication au fluor chez la père, intoxication qui semble bien exceptionnelle.

La découverte fortuite d'une épreuve de neutralisation des toxoplasmes douteuse chez un des malades de ROGET & BEAUGOING ne doit être considéré que comme une coïncidence, d'autant que dans la famille étudiée, c'était le père qui transmettait la dysplasie.

Aucune de ces hypothèses ne semble donc devoir être retenue. La dysplasie ectodermique semble bien être une maladie génotypique ainsi qu'en fait foi ses caractères héréditaires et surtout familiaux.

II.- MODE DE TRANSMISSION.

I°- hypothèse :

Il s'agit d'une maladie héréditaire obéissant aux lois de MENDEL selon le type recessif-sexuel comme l'hémophilie et l'héméralopie (SIEMENS).

La transmission se ferait par la mère indemne; seuls les enfants de sexe masculin seraient atteints.

La prépondérance masculine des sujets atteints est en effet considérable (I05 cas sur I20 dans la statistique de FRANCESCHETTI - 22I sur 244 dans la statistique de René BERNARD).

Mais, comme le fait remarquer TOURAINE, il existe des observations de femmes plus ou moins gravement atteintes et des cas d'hérédité appartenant à la lignée paternelle.

2°- Aussi COCKAYNE,- THANNHAUSER, BRUNO & ENGELHARDT,-BATE-METSON, admettent-ils un mode de transmission différent. Il existerait, disent-ils, deux syndromes :

A) L'un majeur caractérisé par la déficience sudoripare, l'hypotrichose et l'anodontie, qui serait lié au sexe et de transmission recessive . COHEN et WAGNER sur 20 cas étudiés trouvent en effet I4 hommes atteints pour 6 femmes

B) L'autre mineur qui consisterait uniquement dans une dystrophie des cheveux et des ongles que l'on rencontrerait dans les deux sexes et qui serait transmis par l'un et par l'autre sexe. Ce dernier type répondrait à la famille étudiée par WILKEY & STEVENSON durant six générations : 64 membres étaient atteints sur 225 . 25 avaient seulement des systrophies unguéales, 38 une alopécie avec dystrophies unguéales

Les sujets malades étaient en nombre à peu près égal dans les deux sexes et descendant à peu près également en lignée paternelle et maternelle.

3° Cette dernière hypothèse n'explique pas :

- les observations de femmes gravement atteintes,

- certaines observations récentes :

telle la famille décrite par René BERNARD : En 3 générations 5 filles sont atteintes sur 14 membres . Tous les mâles sont indemnes : il s'agit d'une hérédité suivant le mode dominant hologyne, frappant uniquement les filles.

tel le malade de JEUNE où la transmission se fait suivant le mode dominant non hologyne.

telle la famille étudiée par ROGET, BEAUDOING & Madame FONTANEL : En 3 générations, sur 14 membres (7 femmes et 6 hommes) 6 sont atteints : 4 hommes et 2 femmes La tare est également transmise par les deux sexes :
Il s'agit d'une hérédité dominante non liée au sexe.

4° Il existe, de plus, des cas, rares du reste, où aucune notion familiale ou héréditaire n'a pu être mise en évidence.

En conclusion:

si on s'accorde habituellement à voir dans ce syndrome dysplasique, une maladie héréditaire familiale, le mode de transmission en est mal précisé. Les nombreux cas rapportés semblemt indiquer que de multiples modes de transmission sont possibles :

- hérédité recessive transmise par les femmes aux enfants mâles.

- hérédité dominante non lié au sexe.

- hérédité dominante hologyne, etc....

Il est seulement prouvé du point de vue embryologique que " la gravité du défaut ectodermique est proportionnelle à la gravité et à la date d'apparition de la perturbation sous-jacente " (IRVING - LIPTON). La dysplasie dentaire doit apparaître avant la 6 ème semaine de la vie intra-utérine, l'absence des glandes sudoripares implique une anomalie de développement survenue avant le 3 ème mois.

-:-:-:-:-

F O R M E S C L I N I Q U E S DE LA 2ème E N F A N C E

Le diagnostic clinique de la dysplasie ectodeenique héréditaire ne pose pas de problème quand il s'agit du " type majeur du syndrome ";car la symptômatologie est suffisamment riche pour affirmer l'affection. Par contre, il n'en est pas de même pour les formes incomplètes et les formes frustes.

I - " TYPE MAJEUR " ou FORME COMPLETE.

Le diagnostic clinique est basé sur l'absence de sécrétion sudorale (anidrose), l'hypotrichose généralisée, l'absence totale ou partielle des dents (anodontie), symptômes auxquels s'associent d'autres dysplasies plus accessoires : rhinite atrophique, dysplasie faciales diverses, malformations unguéales, troubles intellectuels, etc.....

A)- ANODONTIE :

Elle peut être totale (René BERNARD, VERGER, JANET) : la radiographie ne décèle aucun germe dentaire. Dans certains cas, alors qu'aucune dent n'est visible, on trouve quelques germes inclus dans le maxillaire. Mais plus habituellement existent quelques dents, plus nombreuses à la mâchoire supérieure qu'à la mâchoire inférieure. Ces dents sont toutes atrophiques, coniques ou pointues, en " dents de cochon " ou en"forme de bouteille " , sans différenciation (isodontie). Ces déformations peuvent frapper les deux dentitions et il est fréquent que la dent de lait soit définitive (obs. JANET Dans quelques observations (SIEBERT,-LUTZ,-GREENE & ABRAMSON) seule existe une déformation des dents sans diminution du nombre.

Par ailleurs il est classique de trouver les crêtes alvéolaires comme arasées. ROGET & BEAUDOING rapportent en I954 un cas où le rebord alvéolaire est tellement aplasié en dehors des implantations des dents, que les glandes sublinguales ne trouvant pas suffisamment de place, débordent et reposent sur la face externe de la branche horizontale du maxillaire inférieur.

B) HYPOTRICHOSE :

C'est un très bon signe d'appel. On est frappé d'emblée par une alopécie touchant habituellement le vertex, mais qui se présente parfois en quelques plaques régionales (obs; LELONG , DECHAUME, VIALATTE & CHAROUSSET, obs. ROGET & BEAUDOING). Par ailleurs les cheveux sont clairsenés, fins cassants, facilement extirpables, à folicules pileux atrophiés (TOURAINE) Ils sont généralement blonds et poussent trés mal (obs.LELONG, DECHAUME, VIALATE & CHAROUSSET).

Souvent les sourcils sont clairsenés, mais ils peuvent être normaux (GUILFORD, -CHRIST; - ROGET & BEAUDOING) ou rares dans la moitié interne et absents dans la moitié externe (obs LELONG DECHAUME, VIALATTE & CHAROUSSET) ou complètement absents (obs. JANET, obs. René BERNARD, obs. BERNHEIM, obs.ROGET & BEAUDOING)

Les cils sont respectés dans la plupart des cas, comme l'a signalé TOURAINE. Parfois ils sont rares (obs. JEUNE), ou à peine visibles (obs. René BERNARD) ou même absents (obs. (JANET, obs. JAMIESON, obs BERNHEIM).

Il est souvent noté que l'ensemble des téguments du corps sont parfaitement glabres, tout duvet fait défaut. Cependant il existe des cas où l'absence de lanugo n'est que partielle

Le malade de BARTSOCAS présentait sur le corps des poils à peine visibles et deux malades de ROGET & BEAUDOING avaient quelques poils blonds à la face antérieure des jambes.

Chez les adultes, la moustache et la barbe restent généralement normales. Elles sont quelquefois peu fournies (TOURAINE) ou même absentes (GOECKERMANN) . Les poils des aisselles sont clairsemés dans la moitié des cas (TOURAINE). Au pubis, l'alopécie était presque complète chez les malades de GOECKERMANN, de TOURAINE. Chez celui de MACKEE et ANDREWS les poils étaient d'apparence féminine. Le reste du corps présente une alopécie totale, sans aucun duvet. Mais TOURAINE signale l'existence assez fréquente de quelques poils longs et grêles devant le sternum et entre les omoplates.

Enfin dans des cas très rares, l'hypotrichose peut faire place à l'hypertrichose. C'est ainsi que dans des familles à hypodontie, REINHARDT, TH.FURST ont vu une forte hypertrichose et BOUYSSOU en a apporté un autre cas à la Société de Stomatologie de France en octobre 1952.

C) - ANIDROSE :

Selon TOURAINE, elle est de règle absolue dans toutes les observations. Il y a absence totale de sécrétion sudorale spontanée ou provoquée. Ni l'exposition à la chaleur sèche, ni l'exercice physique, ni l'injection de pilocarpine ne provoque la moindre trace de sueur au niveau de la peau. La sébacée fait aussi défaut. Aussi la peau présente-t-elle une sécheresse particulière et paraît au toucher douce, lisse et comme polie

Parfois elle est craquelée (obs. MOURIQUAND) . Néanmoins elle garde le pouvoir d'absorption et ce fait a été vérifier par TENDLAU avec l'iode et les pommades mercurielles.

Dans certaines observations, cependant, il n'existe pas d'anidrose absolue, mais une hypohydrose plus ou moins importante, LELONG, DECHAUME, VIALATTE & CHAROUSSET ont observé un enfant de 7 ans, présentant un syndrome d'hypotrichose avec anodontie. Il ne transpirait pas nettement mais ne semblait pas incommodé après une course et ne présentait pas d'hyperthermie. BARTSOCAS rapporte l'histoire d'une fillette de I2 ans qui avait une légère hypotrichose, une anodontie partielle (I5 dents), mais sans anhydrose et chez qui, la biopsie cutanée a même révélé l'existence non seulement de poils dans la peau prélevée au creux de l'aisselle, mais également de glandes sudoripares et sébacées. ROGET & BEAUDOING ont observé un homme de 39 ans, appartenant à une famille dysplasique, qui présentait lui-même une anodontie relative, une hypotrichose très nette au niveau du cuir chevelu, un faciès très évocateur; mais qui prétendait présenter une sudation abondante au cours de son travail.

Dans tous les cas, l'absence totale ou l'insuffisance de sécrétion sudorale entraîne de graves troubles de la régulation thermique. L'élévation de la température ambiance peut provoquer chez les malades une hyperthermie importante. C'est ainsi qu'un jour de grande chaleur, la température interne du malade de GOECKERMANN a atteint 40°8. Cette hyperthermie s'accompagne de divers malaises : fébrilité, congestion de la face, céphalée, éblouissement, vertiges. Si le malade persiste à rester au soleil ou à travailler, du dérobement des jambes ou même une syncope peut s'ensuivre (TOURAINE).

D) - DYSPLASIES ASSOCIEES:

Elles sont très variées et plus ou moins inconstantes. Les plus fréquentes sont les dysplasies faciales donnant aux sujets atteints une physionomie si caractéristique qu'elle leur confère un air de famille :

- le front est bombé, les arcades sourcilières proéminentes; les yeux paraissent petits, parfois bridés (obs.VERGER), les paupières fines et plissées.

- Le nez est en selle : aplati et élargi à la base, parfois effilé à l'extrémité, pourvu de plicatures longitudinales de part et d'autre de l'éperon médian (obs. René BERNARD).

- les lèvres sont généralement charnues et éversées mais pouvant parfois être minces (obs. LELONG, DECHAUME, VIALATTE & CHAROUSSET).

- Le menton est trapu, saillant, avec dans certains cas un prognathisme ou un rétrognathisme.

- Les oreilles sont grandes, décollées, avec de petits lobules chez le malade de ROGET & BEAUDOING, ou d'allure "faunesque": implantées haut, grossièrement triangulaires et décollées chez la malade de René BERNARD, ou petites et peu développées (BATE-METSON).

Associée à ces diverses particularités morphologiques de la face, une rhinite atrophique avec ozène et jetage purulent est souvent noté.

Il existe d'autres altérations moins fréquentes que les dysplasies faciales telles que :

- débilité mentale plus ou moins accusée.

- hypotrophie générale plus ou moins importante déjà signalée par HILL et qui paraît très fréquente chez les nourrissons.

- altération unguéales existant dans la moitié des cas, selon TOURAINE, avec ongles aplatis ou rayés ou en dos de cuillère et épaissis.

- troubles caractérisés de la pigmentation.

- micro-adénomes sébaces ou pseudo-milium décrits par TOURAINE.

Pour terminer nous ne ferons qu'une rapide énumération d'autres malformations qui ont été décrites mais qui sont rares. Ce sont :

- L'atteinte des organes sensoriels : absence ou diminution du goût et de l'odorat, voix rauque ou aphonie, baisse de l'audition, cataractes congénitales (COLE, GIFFEN, SIMMONS, STROUD) opacité du vitré du type persistance de l'artère hyaloïdienne (SPIRA), persistance du canal de Cloquet (obs.ROGET & BEAUDOING) pigmentation rétinienne anormale (obs. VERGER)

- L'aplasie des glandes lacrimales ou mammaires et même des glandes salivaires (SIEBERT).

- L'absence de mamelon (athélie) ou l'existence d'un mamelon surnuméraire (polythélie).

- L'hyperplasie de la verge (MACKEE & ANDREWS, TOURAINE)

- La malformation vertèbrale à type d'héni-vertèbres (obs.ROGET & BEAUDOING)

CONCLUSION:

D'ordinaire, c'est la constatation de l'hypotrichose capillaire , souvent aussi de l'anodontie totale ou partielle qui attire l'attention en premier lieu et incite à rechercher les autres signes du syndrome, en particulier l'anidrose. Quand les éléments de la triade fondamentale sont retrouvés réunis, le diagnostic de la"dysplasie ectodermique héréditaire" est indiscutable. Néanmoins, dans certains cas, ce sont les dysplasies associées qui constituent les signes d'appel. La morphologie faciale particulière est très évocatrice.

II- FORMES CLINIQUES

On connaît le polymorphisme clinique et la multiplicité

des formes incomplètes et frustes du syndrome. Nous n'en ferons qu'un bref rappel. Par contre, nous individualiserons la forme du nourrisson de diagnostic difficile.

A) FORMES INCOMPLETES:

Comme l'a signalé TOURAINE, en dehors du"type majeur " que nous venons de décrire, il existe de nombreuses formes de passage. Les combinaisons les plus variées sont possibles : un ou deux éléments de la triade fondamentale peuvent manquer ou se présenter de façon plus ou moins intenses :

d'où les formes cliniques suivantes, étudiées particulièrement par CHRIST en I932 :

- hypotrichose avec anodontie sans anhydrose,
- hypotrichose avec anhydrose sans anodontie,
- anhydrose-anodontie sans hypotrichose.

BATE-METSON en I952 opposent, eux, le type anhydrotique à la forme hydrotique.

Dans toutes ces formes les signes d'appel sont constitués: soit par une hypotrichose capillaire plus ou moins importante soit par une anomalie dentaire, soit par la morphologie particulière de la face. Mais comme les signes sont incomplets et plus ou moins intenses, si la notion d'hérédité n'est pas connue chez le malade, l'examen clinique ne suffit pas toujours pour affirmer le diagnostic et la biopsie cutanée est indispensable.

B) - FORMES FRUSTES:

Une brève revue de la littérature nous apprend que les formes frustes se rencontrent assez fréquemment, en particulier chez la femme. Toutefois, dans la majorité des cas, leur diagnostic n'est fait que fortuitement, souvent à l'occasion d'une

enquête génétique, parfois lors d'un examen systématique complet. En effet, les symptômes sont tellement discrets et si peu gênants que les malades ne pensent pas à aller consulter un médecin.

WILKEY & STEVENSON ont étudié la famille suivante : 64 membres sur 225 (6 générations) étaient atteints du syndrome dysplasique : 25 avaient seulement des dystrophies unguéales.

Chez la mère du petit malade de JEUNE, le seul stigmate de la dysplasie ectodermique était une discrète hypodontie (30 dents par absence de 2 incisives supérieures).

Tout était normal chez la mère du nourrisson dysplasique observé par JANET, à part l'absence de cils et l'anomalie dentaire : cette femme n' a jamais eu de 2ème dentition et n'a eu en tout que I8 dents écartées avec tendance à l'isodontie. Elle en a subi l'ablation totale à l'âge de 24 ans.

Ainsi dans les formes frustes, les signes sont à la fois discrets et très limités en nombre? Le diagnostic clinique est impossible à faire d'emblée : seuls un examen approfondi du malade et une enquête génétique sérieuse permettent de l'affirmer.

-:-:-:-:-:-:-:-

A S P E C T C L I N I Q U E DE LA D Y P L A S I E

E C T O D E R M I Q U E CHEZ LES N O U R R I S S O N S

Nous pensons pouvoir individualiser cette forne clinique de par ses particularités propres.

Notre étude sera basée sur les données fournies par les observations récentes de nourrissons atteints de dysplasie ectodermique :

. LIPTON & ROBERTS : "Hereditary ectodermal dysplasia of the anidrotic type".

. VERGER & BACH : " Coryza atrophique et syndrone d'anidrose hypotrichose-anadontie (Polydysplasie-ectodermique) chez un nourrisson".

. L.G. JANET : " Les troubles de la régulation thermique dans la polydysplasie ectodermique".

. René BERNARD, P MAESTRAGGI, G.ODDO & G. AUDIBERT : " Etude génétique et clinique d'une dysplasie ectodermique familiale (Hérédité dominante hologyne)"

. M. BERNHEIM, F. LARBRE, R. FRANCOIS, R. GILLY & M.SCHERRER : " Dysplasie ectodermique anhydrotique chez un nouveau-né".

. M. JEUNE & G. HUMBERT : "Fièvre prolongée du nourrisson par dysplasie ectodermique".

. et sur l'observation personnelle d'une enfant récemment hospitalisée à la Clinique Médicale Infantile de l'Ecole Nationale de Médecine de Grenoble :

UN CAS DE DYSPLASIE ECTODERMIQUE :

Troisième enfant d'une famille ou le père et la mère sont bien portants, Joëlle R... est née le 2I- II-59. Grossesse et accouchement normaux. Poids de naissance: 3kg300

Nourrie au sein pendant les I5 premiers jours de sa vie, elle est mise ensuite à l'alimentation artificielle : lait concentré sucré et lait de vache.

Dès l'âge de I7 jours elle présente des vomissements fréquents, précoces, sans caractère particulier, n'entravant que peu la croissance, mais constants jusqu'à l'âge de 8 mois.

Varicelle sans gravité à 6 mois.

L'enfant est hopitalisée une première fois, du 6 au 20 Décembre I960, à la Clinique Medicale Infantile, à l'âge de I an, pour une broncho-alvéolite sévère avec polypnée ayant bien réagi à la thérapeutique antibiotique.

Lors de ce premier séjour, il s'agit d'une enfant eutrophique pesant 9 kg.300, un peu pâle (G.R. : 3.900.000 V.G. 0,85, formule leucocytaire normale, sans polynucléose), présentant une légère hépatomégalie (foie dépassant de 2 T.D.)et un retard moteur indiscutable (l'enfant se tient à peine assise à I an). Il existe 4 dents.

L'étiologie du syndrome reste imprécise ; les tests tuberculiniques sont négatifs, de même les recherhes virales agglutinines froides, APC, grippe A et B,ornithose.

Après guérison clinique et radiologique, on note que la température est irrégulière, présentant des poussées à 38°5 et 39 °, sans raison apparente. L'enfant quitte le service en bon état le 20 Décembre I960.

Deux jours plus tard elle présente une poussée fébrile qui cède au bout de 48 heures, mais le 7 janvier I96I, la température remonte à plus de 40° avec pâleur, vomissements, petits foyer pulmonaire à la base gauche. La thérapeutique antibiotique (Péni-Strepto) entreprise par le médecin-traitant ne donne aucun résultat, aussi décide-t-il de renvoyer l'enfant dans le service.

L'enfant est hospitalisé à nouveau le 8 janvier 6I avec le diagnostic suivant : "Episode grippal avec petit foyer pulmonaire de la base gauche et phénomène toxiques : pâleur, vomissements, pouls à I50, température à 39°5" .

A l'entrée on est frappé d'emblée par la discordance entre l'importance des phénomènes fonctionnels et généraux et la pauvreté des signes d'examen : la température est à 39°5", le pouls à I50, la pâleur impressionnante. Au moindre effort cyanose importante. Pas de dyspnée. Crises d'agitation répétées Mise à part la tachycardie importante et quelques ronchus disséminés dans les deux champs pulmonaires, l'examen clinique est négatif. La radiographie pulmonaire montre une légère opacité

intra-hilaire. La silhouette cardiaque est normale. Une ponction lombaire de principe retire un liquide clair (I élément blanc, proteines : 0,I5 gr, glucose : 0,70 gr, chlorure : 6,95gr Les réactions tuberculiniques sont négatives. L'hémogramme donne les résultats suivants :

G.R. : 3.940.000	Polynucléaires	neutro	: 42
G.B. : 8.000		éosino	: 0
V.globul.: 0,7		baso	: 0
	Grands lymphocytes		: 32
	Petits lymphocytes		: 24
	Monocytes		: 5

En somme, tableau de <u>shock hyperthermique</u> mal expliqué. Malgré une thérapeutique antibiotique, anti-chock et une oxygénothérapie importante, l'état général reste précaire pendant 3 jours puis tout rentre dans l'ordre.

Pendant les semaines suivantes, l'enfant présente des poussées hyperthermiques à 38° - 38° 7, irrégulières, tous les 3 à 5 jours, acconpagnées parfois de vomissements et habituellement de phénonènes de schock avec pâleur et tachycardie. La constipation est opiniâtre résistant à l'huile de paraffine et à la prostigmine. Les manifestations fonctionnelles respiratoires sont variables d'un jour à l'autre, les signes d'auscultation et les signes radiologiques restant toujours minimes.

Les examens complémentaires n'apportent aucun renseignement précis. L'examen cytologique et chimique et bactériologique des urines est négatif. Les hémoclutures répétées au moment des poussées thermiques sont négatives et même les coprocultutres du point de vue Eschérichia Coli pathogène et staphylocoques. Les hénogrammes répétés sont normaux. Les globules rouges sont remontés à 4.700.00. La formule leucocytaire est normale. Pas de polynucléose sanguine.
Ph, chlore et Na urinaires sont normaux.
L'electrophorèse des proteines donne les résultats suivants : proteines totales ; 76 gr; albumine : 7,9 ; Alpha$_1$: I2,9 ; Alpha$_2$: 9,3 ; Béta et Gamma : 22,2.

La constipation étant opiniâtre on pratique un lavement baryté qui se montre qu'un banal dolicho-sigmoïde. Une recto-sigmoïdoscopie confirme l'absence de méga-colon.

Au cours d'un épisode thermique à 40°, le 9.3.6I le syndrome de shok est trés important, s'acconpagnat de vomissements subintrants et d'une déshydratation brutale (perte de poids de 700 gr en quelques heures) avec acidose, hypokaliémie Une perfusion dirigée rétablit la situation. Devant cc syndrome on pense à la possibilité d'une nuco-viscidose et on décide de pratiquer un test à la sueur avec la méthode suivante :

Technique nouvelle applicable au nourrisson : M. LESTRADET, D. JACOB et CL - DE MENIBUS .

I959 Tome XVI, N°4. pp. 477 - 482)..

Ce test fut impossible à pratiquer, aucune sueur n'étant recueillie dans la compresse, mais fut suivie d'une hyperthermie brutale à 40°.

On pense dès lors qu'il peut s'agir d'une dysplasie ectodermique à forme anormale avec anhydrose mais surtout hypotrichose et sans anodontie. De fait, à un an, l'enfant présente 4 dents normales. Les radiographies des mâchoires montrent des bourgeons dentaires d'apparence normale . Les cheveux, les cils les sourcils existent et ne sont pas clairsemés.
On interroge la mère : celle-ci nous apprend que l'enfant n'a jamais transpiré au cours des poussées thermiques (elle a elle-même parfaitement remarqué ce fait par comparaison avec les deux aînés qui eux transpirent normalement.

On décide de pratiquer une biopsie cutanée dans l'aisselle qui donne les résultats suivants :

" Quelques glandes sudoripares sont visibles dans le derme moyen et profond : leur nombre parait réduit par rapport à la normale et leur aspect nettement atrophique. " (Dr COUDERC).

On fait dès lors le diagnostic de FORME INCOMPLETE de DYSPLASIE ECTODERMIQUE à FORME ANHYDROTIQUE caractérisée cliniquement par des POUSSEES FEBRILES à REPETITION AVEC SHOCK plus ou moins important et phénomènes pulmonaires secondaires.
On laisse sortir l'enfant en conseillant à la mère des soins d'hygiène générale, en évitant toute cause d'élévation thermique

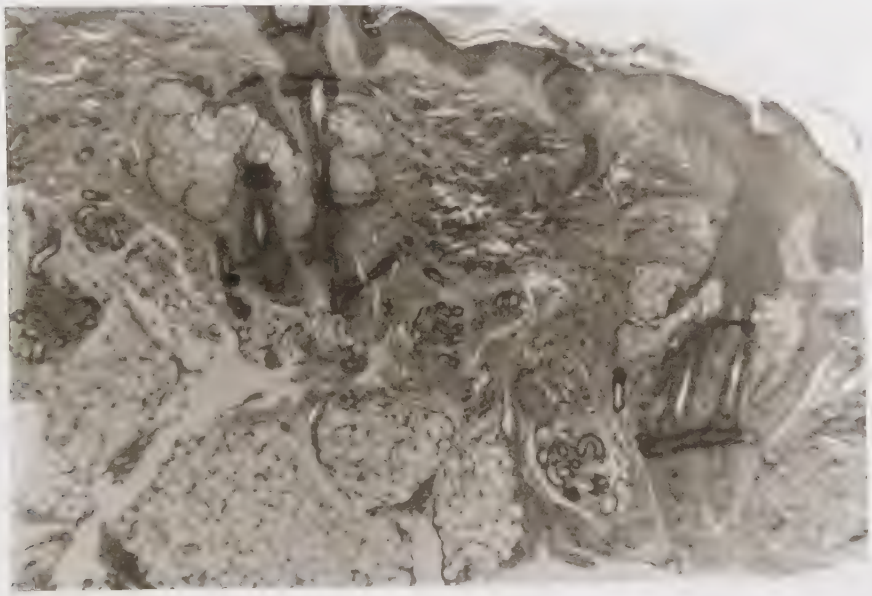
L'enfant est revue le 30.8.6I, soit à 4 mois et ½ après la sortie de l'Hôpital. Elle pèse I0Kg, 600 (prise de poids de I Kg, 300), mesure 77 cm. Elle marche seule. Les cheveux chatains sont assez épais et frisés. La dentition est normale : 4 incisives supérieures, 4 prémolaires.

Depuis sa sortie de la clinique elle s'est bien portée, présentant toutefois de loin en loin une poussée thermique à 38°, sans lendemain. Toutefois, au milieu d'août, au moment d'une brusque élévation de la température ambiante, l'enfant présenta une brusque poussée thermique à 40°2, à I4 heures, avec selle diarrhéique. L'Enfant fut refroidie et la température tomba brusquement à 35°2 au milieu de la nuit pour ne pas remonter. Elle ne transpire pas au niveau du corps, mais présente une légère sudation du cuir chevelu.

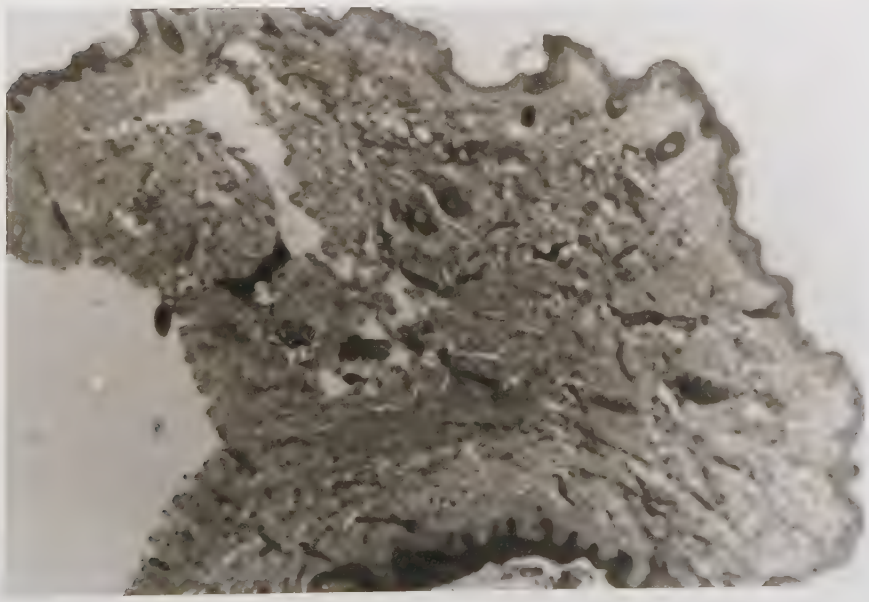
ENQUETE GENETIQUE :

Une enquête génétique trés sérieuse porta sur trois générations. On ne retrouve par l'interrogatoire et par l'examen, ni chez les ascendants ni chez les collatéraux (Ifrère mort prématuré à la Clinique Médicale Infantile : hémorragie cérébro-méningée, - I soeur bien portante) de signes permettant de suspecter un syndrome complet d'anhydrose avec hypotrichose et anodontie. Par contre, le père a toujours constaté qu'il ne transpire que peu même au cours des travaux les plus pénibles (nous n'avons pas pu pratiquer de biopsie cutanée) et surtout la mère présente de façon indiscutable des malformations unguéales. Ces malformations sont localisées aux ongles des 2 pouces, absolument symétriques : les ongles sont épaissis mais non écailleux, trés bombés, surtout au niveau de leur face interne . Les autres ongles des doigts et les ongles des pieds sont parfaitement normaux. Les dents en mauvais état ne présentent pas de particularité. Les cheveux semblent normaux.

Résultats de deux biopsies cutanées : l'une pratiquée chez un enfant normal et l'autre chez l'enfant R... Joelle, atteinte de dysplasie ectodermique. (Dr P. COUDERC)



Peau normale (aisselle), Enfant de 2 ans



Peau (aisselle) - Enfant R... Joelle, I4 mois :

- Quelques glandes sudoripares atrétiques.
- Quelques folicules pileux.
- Pas de glandes sébacées.

SIGNES PERMETTANT D'EVOQUER LE DIAGNOSTIC DE DYSPLASIE ECTODERMIQUE :

La triade symptômatique majeur : anhydrose, hypotrichose et anodontie - n'est pas évidente au cours de la première année ; les déformations du massif facial sont inconstantes ou très discrètes et de ce fait peu évocatrices à cet âge. Aussi le diagnostic de dysplasie ectodermique est-il difficile au cours de la première enfance. L'existence de nombreuses formes incomplètes accroît encore la difficulté. Certains signes, néanmoins qui ne sont pas pathognomoniques de cette affection, permettent d'évoquer ce diagnostic chez le nourrisson, en l'absence des signes majeurs, et doivent conduire à la biopsie cutanée, seule capable de l'affirmer.

Quels sont donc ces signes ? C'est avant tout la fièvre, plus accéssoirement ce sont l'hypotrophie, certaines manifestations pulmonaires aiguës ou la rhinite atrophique.

I - LA FIEVRE.

L'anidrose peut entrainer, nous l'avons dit, chez les malades dysplasiques enfants, adolescents ou adultes, de graves troubles de la régulation thermique. Chez les tout jeunes enfants le dérèglement thermique se fait sentir encore davantage.

UPSHOW & MONTGOMERY ont examiné à l'âge de 2 ans et 5 ans un enfant dont le développement était normal mais qui présentait des poussées thermiques par temps chaud.

En plus d'un retard staturo-pondéral (à 4 ans : 14 Kg 7 et 97 cm I) d'une hypodontie accentuée, avec hypotrichose et anidrose, un malade de PITIS, STANESCO, LEIBA & IONESCO présentait une mauvaise adaptation aux températures élevées (états fébriles par rapport à la température atmosphérique).

LIPTON & ROBERTS ont observé, chez un nourrisson de 6 semaines, de sexe masculin, bien développé pour son âge, des

troubles de la régulation thermique en rapport avec une anidrose. Au cours des poussées therniques qui ont pû être reproduites artificiellement, l'enfant ne transpirait pas et une éponge d'eau fraîche parvenait à normaliser facilement sa température Ce n'est qu'à l'âge de huit mois que l'hypotrichose des cheveux des cils et des sourcils est devenue nette. L'anomalie dentaire n'a pu être affirmée qu'à sept mois quand les deux bourgeons dentaires correspondant aux incisives médianes supérieures sont sorties, ayant donné naissance à des dents en forme de " dents de cochon".

Dans l'observation de BERNHEIM, dans celle de JEUNE, dans celle de JANET et dans la nôtre, la fièvre est fondanontale en tant que signe évocateur de la dysplasie ectodermique. De l'étude de ces observations, nous allons essayer de dégager les caractères particuliers du "symptômesèfièvre" :

a) - Ce sont des accès therniques inexpliqués. Ni les examens cliniques qui sont négatifs, ni les examens paracliniques qui s'avèrent égalennt normaux, ne pernettent de déceler une cause étiologie infectieuse.

b) - Ces accès therniques se répètent et cette répétion est très caractéristique. Chaque poussée se manifeste sous forme de grands clochers dont l'amplitude est variable : 39°-40° ou même plus (4I-42° dans le cas de JANET), avec parfois une prédominance nocture. (JEUNE). Ces accès therniques sont irréguliers dans leur amplitude et leur périodicité. Toutefois, dans le cas de JEUNE, la périodicité était régulière : tous les trois à quatre jours.

c) - La brusquerie d'apparition et de regression de ces clochers therniques est trés particulière. Entre deux poussées la température du malade reste aux environs de 37°, puis brusquement elle ascensionne à 40° pour retonber à 37° quelques heures après et ceci spontanément.

d) - La date d'apparition de la première poussée fébrile est trés variable. La fièvre s'est manifestée dès le 4ème jour dans le cas de BERNHEIM, au IOème jour chez le premier malade de JANET et au bout d'une quinzaine de jour chez son 2èmè malade ainsi que pour celui de JEUNE. En ce qui concerne notre cas ce n'est qu'à la fin de la première année que les manifestations fébriles ont fait leur apparition.

e)- Signalons que ces poussées thermiques peuvent s'accompagner

- de mouvements convulsifs pouvant faire penser à une hémorragie méningée (obs. BERNHEIM, obs. JANET).
- de crises d'agitation (notre obs.),
- d'un aspect grave avec respiration superficielle et teint gris (obs. BERNHEIM, obs. JANET).
- troubles respiratoires à type de polypnée avec parfois cyanose importante (notre obs.),
- d'une légère atteinte de la conscience (obs. JANET),
- de phénomènes de choc avec pâleur et tachycardie (notre obs.)
- de troubles digestifs divers tels que : vomissements (obs. JANET) qui peuvent parfois devenir graves, entrainant une chute de poids importante, une deshydratation aiguë (notre obs).

CONCLUSION:

Il est intéressant de noter l'analogie presque parfaite des manifestations fébriles dans les cinq observations que nous venons d'étudier. Le "symptôme-fièvre" est donc caractérisé par des accès thermiques inexpliqués, multiples, à périodicité et à amplitude irrégulières, parfois à prédominance nocturne, d'apparition soudaine et de régression brusque, pouvant se manifester précocement dès l'âge de quelques jours, susceptibles d'être accompagnés de troubles respiratoires, digestifs et parfois même nerveux. En l'absence d'autre étiologie, l'aspect des clochers thermiques doit faire suspecter le syndrome dysplasique et conduire à la radiographie du maxillaire et à la biopsie cutanée : clé du diagnostic.

2 - L'HYPOTROPHIE

L'hypotrophie générale, déjà signalée par HILL, est très souvent notée. C'est elle qui donne, aux enfants atteints du syndrome dysplasique, cet aspect "gracile" ou"vieillot'et dénutri" selon son importance, et qui frappe d'emblée.

Les cas signalés sont nombreux : le malade de VERGER à 3ans pesait I0 kg pour une taille de 84 cm, celui de BARTSOCAS à 4ans I4 kg,600 pour une taille de 93 cm, celui de LELONG, DECHAUME, VIALATTE & CHAROUSSET à 7 ans I6 kg,900 pour une taille de II3 cm, etc...

Chez le nourrisson cette hypotrophie peut être relative: notre malade pesait I0kg, 600 à 2I mois, celui de VERGER & BACH 8 kg à II mois et celui de JANET 5 kg,500 à 5 mois.

Elle peut être plus importante : un malade de ROGET & BEAUDOING fut hospitalisé à deux reprises pour hypotrophie : lors de son premier séjour, il pesait 5 kg,700 à I4 mois et lors du second, 8 kg,500 à 2ans et demi. C'est beaucoup plus tard, quand l'enfant fut revu à 5ans et 3mois, qu'on fit le diagnostic de dysplasie ectodermique devant l'apparition des signes cardinaux.

Cette hypotrophie peut s'avérer impressionnante et commencer très tôt dès les premiers mois, la prise de poids étant nettement insuffisante - alors que le poids de naissance est tout à fait normal. Ainsi le malade de JEUNE ne pesait que 4 kg,300 à l'âge de 2mois, soit 500 grammes de plus qu'à la naissance (poids de naissance : 3 kg,800). Celui de BERNHEIM, âgé de 3 semaines, n'avait pris qu'une moyenne de 5 grammes par jour. Il pesait 3 kg, I00 à la naissance. Quand à la malade de René BERNARD, quoique têtant correctement, elle présentait une courbe de poids restant désespérément stationnaire : à 6mois elle ne pesait que 2 kg,800 et ne mesurait que 56 cm, alors que son poids de naissance était de 2 kg,600. L'aspect " vieillot

et dénutri" de cette enfant a, d'ailleurs, attiré l'attention d'emblée.

Cette hypotrophie est parfois secondaire à des vomissements d'apparition précoce (la malade de René BERNARD a commencé à vomir de façon irrégulière au 8ème jour - notre malade personnelle de I7 jours à 8 mois) et peut s'accompagner de troubles dyspeptiques avec ballonnement abdominal (JEUNE) ou de constipation opiniâtre résistant à la thérapeuthique (notre obs.).

En somme l'hypotrophie qui se traduit chez les enfants dysplasiques par un développement staturo-pondéral plus ou moins médiocre a pu être constaté très tôt : à 5 mois chez un malade de JANET, à II mois dans le cas de VERGER & BACH, à 2I mois dans notre observation personnelle. Dans le cas de ROGET & BEAUDOING où les signes cardinaux du syndrome n'ont pu être constatés qu'à 5 ans et 3 mois, l'hypotrophie existait bien avant et necessita plusieurs séjours hospitaliers : le premier à l'âge de I4 mois. Chez les malades de BERNHEIM, de JEUNE, de René BERNARD, l'hypotrophie s'est traduite par une prise de poids journalière nettement insuffisante dès les premiers jours de la vie.

CONCLUSION:

Cette hypotrophie constamment notée (BERNHEIM) devrait constituer un bon signe d'appel au même titre que le "symptôme fièvre". Malheureusement, elle est beaucoup moins évocatrice que ce dernier, étant donné le grand nombre de causes étiologiques pouvant amener à une dénutrition importante chez l'enfant et le nourrisson. Néanmoins, quand ce signe coexiste avec le " symptôme-fièvre" - ce qui semble très fréquent chez les nourrissons dysplasiques - il acquiert une grande valeur symptômatique en renforçant la présomption clinique déjà évoquée par le symptôme-fièvre".

3 - LES MANIFESTATIONS PULMONAIRES

Beaucoup d'observations mentionnent la fragilité particulière des nourrissons dysplasiques aux infections rhino-pharyngées, aux otites, aux sinusites et aux laryngites, mais très peu signalent l'existence de manifestations pulmonaires.

Lucile GLICKLICH en 1959 rapporte 9 cas de dysplasie ectodermique dont 4 présentaient des infections rhino-pharyngées à répétition : et un fit une atelectasie avec une broncho-pneumopathie à l'âge de deux mois.

René BERNARD, la même année, signale l'existence chez un nourrisson dysplasique :

- de signes pulmonaires d'auscultation : une submatité et un foyer de râles fins à la base droite,
- de signes pulmonaires radiologiques : condensation rétractile du lobe inférieur droit avec léger déplacement du médiastin.

Par ailleurs ce nourrisson présentait une respiration rapide et chaque inspiration s'accompagnait d'une dépression de la région sternale inférieure atteignant 2 à 3 centimètres d'amplitude. Ce nourrisson nourut à l'âge de 7 mois de complications pulmonaires post-rougeoleuses.

BERNHEIM en 1960 rapporte un cas analogue. Il s'agit d'un nourrisson de 3 semaines qui présentait des signes pulmonaires radiologiques sous forme d'hyperclarté des deux bases surtout à droite avec inage triangulaire " en bec" à droite, évoquant une condensation rétractile du lobe moyen. Au début il ne manifestait aucun signe pulmonaire fonctionnel. Vers le quatrième mois les signes radiologiques étaient peu modifiés ; par contre, des signes fonctionnels ont fait leur apparition : toux et dyspnée avec dépression inspiratoire de la région sternale inférieure atteignant 2 à 3 centimètres d'amplitude.

Dans notre cas, la jeune R... Joelle a présenté lors de

son premier séjour dans le service du Professeur ROGET, à l'âge de 1 an, une broncho-alvéolite sévère avec polypnée ayant bien réagi à la thérapeutique antibiotique.

Lors de son deuxième séjour, à l'âge de 2 ans, nous avons observé qu'au cours de ses poussées fébriles à répétition, elle présentait parfois :

- des signes respiratoires fonctionnels : polypnée, cyanose importante au moindre effort, toux quinteuse ;

- des signes pulmonaires d'auscultation : ronchus et sibilances disséminés dans les deux champs pulmonaires.

La radiographie pulmonaire ne montre qu'une légère opacité intra-hilaire.

En résumé, le malade de Lucile GLICKLICH a présenté une atelectasie avec une broncho-pneumonie, - celui de BERNHEIM une image d'atelectasie du lobe moyen droit avec emphysème compensateur aux deux bases, principalement à droite, - la malade de René BERNARD une atelectasie du lobe inférieur droit et mourut ensuite de complications pulmonaires post-rougeoleuses, - la nôtre une broncho-alvéolite sévère avec polypnée lors de son premier séjour, des troubles respiratoires fonctionnels importants mais sans image radiographique notable lors du deuxième séjour.

Comment interpréter ces infections pulmonaires aiguës ? S'agit-il de manifestations intercurrentes survenant sur un terrain sensibilisé chez un enfant débile hypotrophique ? Pouvons-nous les attribuer à une fragilité particulière de l'appareil respiratoire au même titre que les manifestations observées au niveau des voies respiratoires supérieures ? S'agit-il de manifestations spécifiques de l'affection ?

Nous ne ferons que rapporter ici ce que BERNHEIN pense à propos de son cas : " Les signes radiologiques pulmonaires ont été constatés d'emblée ces signes sont survenus, d'une part très tôt et d'autre part en dehors de toute infection, si minime

soit-elle, des voies respiratoires supérieures : il est donc difficile de rapporter ces signes qui,non seulement persistent mais s'aggravent à un hypothétique trouble de la déglutition de la période néo-natale : il est plus vraissemblable que cette symptômatologie pulmonaire fait partie intégrante de la maladie et peut influer sur son pronostic".

4 - RHINITE ATROPHIQUE

Dans les observations publiées, il est fait souvent mention de morphologie faciale particulière des dysplasiques : le nez en selle est habituellement cité, ce qui a fait penser au début, nous l'avons dit, à l'hérédo-spécificité comme étiologie possible de cette affection.

Une telle déformation nasale est en rapport, dans la plupart des cas, avec la rhinite atrophique ou ozène (TANISSA).

Par ailleurs l'examen rhinologique met d'ordinaire en évidence l'existence d'un coryza atrophique avec production de croûtes fétides, souvent aussi jetage muco-purulent d'aspect banal (VERGER & BACH). Nombreux sont les cas rapportés mais citons seulement que, sur leurs quatre malades âgés respectivement de I7 ans, II ans, 6 ans 6 mois et 4 ans, PITIS, STANESCO, LEIBA & IONESCO ont observé dans tous les cas l'existence d'une rhinite atrophique qui présentait, du reste, un caractère ozéneux chez deux de ces malades.

Chez les nourrissons, comme nous l'avons signalé, les dysplasies faciales sont inconstantes ou trop discrètes pourattirer l'attention d'emblée. On ne peut pas non plus compter sur l'hypotrichose capillaire dont il est difficile de suspecter l'existence au cours de la première enfance. Par contre, la rhinite atrophique est facile à mettre en évidence par l'examen rhinologique. Aussi le coryza atrophique compte-t-il parmi les bons signes d'appel chez les nourrissons.

Grâce au coryza atrophique révélé par l'examen rhinologique, VERGER & BACH furent mis sur la voie du diagnostic de dysplasie ectodermique, chez un nourrisson de II mois qui fut hospitalisé pour un épisode infectieux fébrile - alors que le petit malade ne présentait encore que des déformations du massif facial fort discrètes.

Il semble que, dans certains cas, la rhinite atrophique apparaisse très tôt ; le malade de JEUNE n'avait que 5 semaines environ quand l'examen rhinoscopique montra l'existence d'une rhinite atrophique des deux côtés. Une huitaine de jours après cette dernière était déjà devenue croûteuse.

En ce qui concerne l'un des malades de JANET ainsi que notre malade personnelle, il n'y eut pas à proprement parler de rhinite atrophique. Néanmoins, dans le cas de JANET, il y a lieu de penser que la première manifestation clinique de la dysplasie ectodermique fut une rhino-pharyngite pour laquelle le petit malade fut hospitalisé à l'âge de IO jours. Par la suite, ses clochers thermiques à répétition étaient accompagnés d'une poussée infectieuse rhino-pharyngienne.

Notre malade présentait, elle aussi, une rhino-pharyngite banale.

Les rhinites ou rhino-pharyngites, souvent d'apparence banale, ne peuvent-elles pas être le début même de la rhinite atrophique ? Laissée sans soin et devenues chroniques, ces infections purulentes pourraient entrainer l'atrophie de la muqueuse pituitaire dont on connaît bien la fragilité chez ces nourrissons JANET pense, en effet, que le nez en selle est lié à une rhinite chronique dont le début se situe dans l'enfance et qui est accompagnée d'une atrophie de la muqueuse.

CONCLUSION:

La rhinite atrophique avec ozène ou jetage muco-purulent

souvent notée chez les enfants dysplasiques, peut se manifester très tôt chez les nourrissons. Elle constitue, lorsqu'elle existe un bon signe d'appel au cours de la première enfance - alors que les dystrophies faciales inconstantes et souvent discrètes attirent rarement l'attention et que l'hypotrichose capillaire et l'anodontie ne peuvent être affirmées. A défaut d'étiologie bien précise, en particulier la spécificité héréditaire, la découverte d'une rhinite atrophique chez un nourrisson doit faire penser au syndrome dysplasique.

VALEURS RESPECTIVES DES 4 SYMPTOMES : Fièvre - Hypotrophie - Manifestations pulmonaires -Rhinite atrophique.

Parmi les 4 signes, c'est le"symptôme -fièvre" qui est le meilleur signe d'appel grâce, non seulement à ses caractéristiques bien déterminées, mais aussi à la précocité de son apparition. Mais les accès fébriles, par leur intensité, leur fréquence, la précocité de leur apparition, représentent des facteurs de gravité : accompagnés ou non de convulsions, ils entravent sans aucun doute le développement psycho-moteur de l'enfant et peuvent, dans certains cas, le transformer en débile.

L'hypotrophie est fréquemment notée, mais elle est moins évocatrice, avons-nous dit, et ne fait que renforcer le diagnostic évoqué par le " symptôme-fièvre".

Les manifestations pulmonaires semblent assez rares. Quand elles existent, elles constituent une note pessimiste au point de vue pronostic, car elles rendent ces petits malades déjà hypotrophiques plus vulnérables aux infections les plus banales. Comme nous l'avons signalé plus haut, la petite malade de René BERNARD mourut de complications post-rougeoleuses.

Quant à la rhinite atrophique, elle se rencontre assez souvent. C'est un bon signe d'appel mais de moindre importance

que le " symptôme-fièvre" : en effet si la mère est toujours inquiétée par les manifestations fébriles, la rhinite atrophique passe souvent inaperçue et n'est recherchée que dans le but de renforcer un diagnostic évoqué par d'autres syndromes cardinaux ; elle n'est souvent qu'une découverte fortuite à l'occasion d'un examen systématique complet.

-:-:-:-:-

D I A G N O S T I C

-:-:-:-:-:-:-:-:-:-

I - AU COURS DU DEUXIEME AGE

Le diagnostic ne prête pas à discussion surtout dans les fornes habituelles où le syndrone est très complet:

anhydrose, anodontie, hypotrichose.

La radiographie des naxillaires et parfois la biopsie cutanée ne font que confirmer le diagnostic que la clinique a pernis d'affirmer.

Il suffit, de nême, de connaître l'existence de fornes incomplètes où l'un des trois grands symptômes est absent pour penser à dysplasie ectodernique. Seules les formes frustes - qu'il s'agisse de dystrophie unguéale, d'une hypodontie isolée, ou plus simplement de troubles morphologiques dentaires - posent un problème clinique. Du reste, les dystrophies minines ne sont recherchées et découvertes qu'à l'occasion d'examens systématiques au cours d'une enquête génétique . Retenons seulement qu'ils sont beaucoup plus fréquents chez les femmes que chez les hommes.

II - CHEZ LE NOURRISSON

au contraire,

le diagnostic est difficile, car les signes sont peu évidents avant la première dentition. Il faut souvent évoquer l'hypothèse d'une dysplasie ectodernique :

. En présence de clochers fébriles inexpliqués (c'est le cas le plus fréquent) accompagnés ou non de phénonènes de schok, de convulsions ou de troubles digestifs;

. devant une hypotrophie sans cause ;

. à l'occasion de poussées pulmonaires fébriles, sans étiologie

précise;

. ou même en présence d'une rhinite atrophique.

On pense parfois devant certains tableaux clinique (affection pulmonaire aiguë à répétition et hypotrophie) à des affections plus fréquentes, mais surtout à la mucoviscidose (JEUNE, notre cas personnel), on pratique un test à la sueur qui non seulement ne permet pas de retirer la moindre goutte de sueur mais qui parfois peut entraîner une poussée hyperthermique brutale avec phénomènes de schok intense et qui, par sa négativité même, oriente un diagnostic qui sera définitivement établi par :

. la radiographie du maxillaire,

. la biopsie cutanée,

. parfois, l'examen histologique des cheveux.

A/ <u>La radiographie des maxillaires</u>

donne des résultats variables :

. anodontie totale (JANET, VERGER, R.BERNARD) avec parfois atrophie du maxillaire inférieur ;

. hypodontie assez nette (JANET,-LIPTON et ROBERTS,- VERGER et BACH)

. hypodontie plus ou moins douteuse (JEUNE et HUMBERT)

B/ <u>La biopsie cutanée</u>, habituellement pratiquée au niveau du du creux de l'aisselle, plus rarement au niveau de l'aile du nez est le symptôme pathognomonique.

Elle seule permet de faire un diagnostic certain. Mais là encore le résultat est variable d'un cas à l'autre.

Dans la plupart des observations existe une absence complète des glandes sudoripares (JANET,VERGER) avec souvent une densité particulière du derme (BERNHEIM et LARBRE) et un

certain amincissement de l'épiderme (STRANDBERG, BARTSOCAS).

Mais parfois aussi, l'anidrose n'est pas absolue et les résultats des biopsies varient suivant le degré de la dystrophie. Dans l'observation de LELONG et DECHAUME, la biopsie cutanée a révélé l'existence d'assez nombreuses glandes sudoripares - le malade présentait une anidrose relative. Dans le cas de BARTSOCAS, non seulement il a été vu des poils dans la peau excisée (creux de l'aisselle) mais également quelques glandee sudoripares et sébacées. Dans le cas de JEUNE, le collagène a une structure régulière, fibrillaire, les fibres élastiques sont développées de façon exagérée dans le derme profond et présentent une tendance à se fragmenter de façon nettement anormale. Dans le derme profond il a été aperçu quelques glandes sudoripares.

Dans notre cas personnel la biopsie axillaire a révélé l'existence de quelques glandes sudoripares dans le derme moyen mais ces glandes étaient atrophiées et réduites en nombre, ce déficit étant toutefois assez important pour empêcher toute sudation.

C/ L'examen microscopique des cheveux

n'a pas été pratiqué par beaucoup d'observateurs.

La description la plus complète en a été donnée par COUDERT dans l'observation de BERNHEIM. Nous nous permettons permettons de la reproduire :

" Les cheveux examinés présentent une structure de poil follet ; ils sont ténus, de calibre régulier mais sans trace de moëlle et sans dépôt pigmentaire, alors que la basale de l'épiderme présente une pigmentation normale".

CONCLUSION

En dehors des formes complètes où l'examen montre une hypotrichose, la radiographie du maxillaire , une anodontie, la

biopsie cutanée une anidrose isolée, - il faut savoir ne pas éliminer le diagnostic de dysplasie ectodermique devant les formes incomplètes où n'existe sur les radiographies maxillaires qu'une diminution du nombre des bourgeons dentaires, - à la biopsie cutanée une simple diminution de nombre avec parfois atrésie des glandes sudoripares.

-:-:-:-:-:-:-

E V O L U T I O N et P R O N O S T I C

Il est classique de penser que la dysplasie ectodermique est une maladie de bénignité relative, plus grave du point de vue fonctionnel que du point de vue vital.

Devant la relative fréquence des cas diagnostiqués au cours du premier âge au cours de ces dernières années et devant la gravité des épisodes therniques ou pulmonaires présentés par ces nourrissons, on peut se demander s'il n'y a pas lieu de réviser la notion classique de bénignité.

La malade de R. BERNARD est morte de complications pulmonaires secondaires à une rougeole. Le malade de JEUNE a présenté à l'occasion d'un simple test à la sueur une hyperthermie à 41° avec collapsus cardio-vasculaire. Notre malade personnelle a dû être réhydratée par perfusion à la suite d'un schok hyperthermique particulièrement inquiètant. Aussi n'est-il pas interdit de penser qu'un certain nombre de coups de chaleur mortels chez les nourrissons sont motivés par une absence ou une insuffisance importante des glandes sudoripares. Il ne s'agit là que d'une hypothèse qui demanderait confirmation.

Le PRONOSTIC fonctionnel dépend d'un certain nombre de facteurs.

L'hypotrophie, syndrone habituel dès le premier âge, est encore aggravé par les troubles de la mastication dus à l'anodontie ou l'hypodontie. La difficulté d'appareillage dentaire est souvent considérable.

Les différents auteurs notent l'aspect chétif habituel de ces enfants qui restent débiles et sujets aux infections

intercurrentes. Les poussées fébriles à répétition, surtout si elles s'accompagnent de convulsions au cours du premier âge entravent dans une large mesure le développement psycho-moteur de ces enfants.

Enfin comme il résulte de certaines observations (BERNHEIM R. BERNARD, notre observation personnelle) les manifestations pulmonaires répétées fébriles représentent sans aucun doute un facteur de mauvais pronostic.

En somme, dans la plupart des cas, la dysplasie ectodermique reste plus grave du point de vue fonctionnel(hypotrophie, retard de développement psycho-moteur) que vital. Il n'est pas interdit de penser que chez certains nourrissons elle peut être cause de déshydratation importante, de phénomènes de schok et même de mort brutale.

C O N C L U S I O N S

1°) La dysplasie ectodermique héréditaire : ANHYDROSE avec HYPOTRICHOSE et ANODONTIE est un syndrome relativement rare : moins de 250 observations ont été publiées jusqu'à ce jour.

2°) Il semble bien s'agir d'une maladie HEREDITAIRE. De multiples modes de transmission sont possibles : - hérédité récessive transmise par les femmes aux enfants mâles, - hérédité dominante non liée au sexe, - hérédité dominante holo-gyne, etc..

3°) La symptômatologie est suffisamment riche au cours du deuxième âge pour rendre facile le diagnostic.

Chez le nourrisson, par contre, il faut savoir songer à cette dysplasie en présence de poussées fébriles inexpliquées et répétées, accompagnées ou non d'hypotrophie plus ou moins importante, de manifestations pulmonaires aiguës, de rhinite atrophique.

4°) Dans tous les cas le diagnostic est affirmé par les radiographies dentaires, l'examen microscopique des cheveux et surtout la biopsie cutanée montrant une absence complète de glandes sudoripares ou une anhydrose relative.

5°) L'évolution est classiquement plus grave du point de vue fonctionnel (hypotrophie, retard de développement pondéral, statural et parfois psychique) que du point de vue vital. Il y aurait peut-être lieu toutefois de réviser la

notion de bénignité de l'affection devant l'importance des poussées thermiques entraînant une deshydratation importante et convulsions et devant la répétition des manifestations pulmonaires aiguës chez certains nourrissons atteints de cette dysplasie.

VU, le Doyen :
H. HERMANN

Le Président de la Thèse :
Mr le Professeur BERNHEIM

Vu et permis d'imprimer
LYON, le 6 Novembre 1961

Le Recteur, Président du
Conseil de l'Université :

P. LOUIS

BIBLIOGRAPHIE

1 - BARTSOCAS & PLATIS - Sur un cas d'anidrose avec hypotrichose et anodontie chez un enfant de 4 ans.
Arch. Franç. Péd., 1949, 6, n° 1, 46-50.

2 - BERNARD (R.), MAESTRAGGI (P.), ODDO (G.) & AUDIBERT (G.) - Etude génétique et clinique d'une dysplasie ectodermique familiale (Hérédité dominante hologyne).
Péd., 1959, I4, 8, 845-85I.

3 - BERNHEIM (M.), LARBRE (F.), FRANCOIS (R.), GILLY (R.) & SCHERRER (M.).
Dysplasie ectodermique anhydrotique chez un nouveau-né.
Péd., I960, I5, n° 6, 673-675.

4 - BOUYSSOU - Société Stomatol. de France, 2I oct. I952.

5 - BOWEN (R.) - Hereditary ectodermal dysplasia of anhydrotic type.
South Med. J., I932, 25, 48I.

6 - BORGGREVE (K.J.) & COHEN (J.) - Sur un symptôme et l'étiologie de la dysplasie ectodermique congénitale.
Dermatologica, I940, 82, 25.

7 - BRUNO (F.E.) & ENGELHARDT (H.T.) - Ann. Int. Med., I944, 20, I40.

8 - CAPPER (A.) & BEKIR (N.M.) - Congenital ectodermal defect.
Arch. Ped., I937, 54, I60.

9 - CHRIST (J.) - Arch. f. Derm. u. Syph., Juillet I9I3, II6, 685-703.

10 - CLARKE (R.E.) & Mac GANCE (R.A.) - Familial sex-linked ectodermal dysplasia with incomplete forms.
Arch. Dis. Child., I934, 9, 39-44.

11 - CLOUSTON (H.R.) - The major Forms of Hereditary Ectodermal Dysplasia with an autopsy and biopsies on the anhydrotic type.
Canadian M. A. J., I939, 40, I-7.

12 - COCKAYNE (E.A.) - Proc. Roy. Soc. Med., I920, I4, I7.

13 - COLE (H.M.), GIFFEN (H.K.), SIMMONS (J.T.), STROUD (G.M.) - Congenital caracts in sisters with congenital ectodermal dysplasia.
J. A. M. A., I945, I29, 723-728.

14 - ELLIGSON (R.J.) - Major hereditary ectodermal dysplasia.
The Journal of Ped. St.Louis, 2 Janvier I95I, 38, I9I-I99.

15 - EVERETT (F.C.), JUMP (E.B.) & Coll. - Anhidrotic ectodermal dysplasia with anodontia.
J. Am. Dent. A., I952, 44, I73-I86.

16 - FELSCHER (Z.) - Hereditary Ectodermal Dysplasia. Report of a case with experimental study.
Arch. of Derm. and Syph., I944, 49, n° 6, 4I0-4I4.

17 - FLEISCHMANN (O.) - Angeborener Schweissdrusenmangel und Ozaena.
Zeitschr. f. Laryngol., I93I, 20, 503-507.

18 - FONTANEL (Yvonne) - Sur un cas de Dysplasie Ectodermique Héréditaire de type anidrotique (à forme familiale) 3I p. Dactylogr.
(Thèse Méd., Lyon, I953.)

19 - FRANCESCHETTI (A.) - Dysplasies ectodermiques et symptômes héréditaires apparentés.
Médecine et hygiène, Genève, juin I953, 11, 23I-232.

20 - FRANCESCHETTI (A.) - Rapport principal sur les dysplasies ectodermiques et les symptômes héréditaires apparentés.
Dermatologica Bâle, I953, I06, 3-5, I26-I59.

21 - FRIEDMANN (R.) - Hereditary ectodermal dysplasia of anidrotic type.
Urolog. a. Cut. Rev., I940, 44, 464-468.

22 - GOECKERMANN (W. H.) - Congenital ectodermal defect with report a case.
Arch. Derm. and Syph., avril I920, I, n° 4, 396-4I2.

23 - GORDON (W. H.) & JAMIESON (R. C.) - Hereditary ectodermal dysplasia of the anhidrotic type.
Ann. Int. Méd., septembre I93I, 5, 358-370.

24 - GOTZ (H.) & AZULAY (R. D.) - Hautarzt, 1955, 6, 2, 71.

25 - GRANT (R.) & FALLIS (H. F.) - Anodontia. Report of a case associated with ectodermal dysplasia of the anhidrotic type.
Ann. Orthodontics, 1944, 30, 66I.

26 - GREENE (D.) & ABRAMSON (H.) - Hereditary ectodermal dysplasia.
Am. J. Dis. Child., I93I, 42, I40I-I406.

27 - GUILFORD (S. H.) - Dent. Cosmos., mars I883, 25, II3-II8.

28 - HALPERIN (S. L.) & CURTIS (G. M.) - Anhydrotic ectodermal dysplasia associated with mental deficiency.
Am. J. Ment. Defic., I94I, 46, 459.

29 - HELWEG LARSEN (H. F.) & LUDVIGSEN - Congenital familial anhydrosis and neurolabyrintitis.
Acta Derm. Venerol., juin I946, 26, 489-505.

30 - HIEBERT (J. M.) & GARLAND (J.) - Hereditary ectodermal dysplasia of the anhydrotic type. Report of a case .
New England J. Med., 12 avril I934, 2I0, n° I5, 784.

1 - HILL (A. M.) - Hereditary ectodermal dysplasia of the anhydrotic type
Arch. Derm. and Syph. Chicago, 1933, 28, 66-72.

2 - JAMES (S. T.) - Acta Paediatrica, Upsala, 1952, 41, 5, 229-237.

3 - JANET (L. G.) - Les troubles de la régulation thermique dans la polydysplasie ectodermique.
Le Nourrisson, 1955, 43, n° I, 209-214.

4 - JEUNE (M.) & HUMBERT (G.) - Fièvre prolongée du nourrisson par dysplasie anhydrotique ectodermique.
Péd. 1960, 15, n° 6, 676-677.

5 - KAALUND JORGENSEN (O.) & CHRISTIENSEN (J. F.) - Congenital ectodermal dysplasia of anhydrotic type.
Acta Derm. Venerol., fév. 1941, 22, n° I, 23.

6 - KLINGMULLER (G.) & KIRCHOF (J. K.) - Hautarzt, 1954, 5, 8, 351.

7 - KOSZEWSKI (J.) & HUBBARD (T. F.) - Congenital anemia in hereditary ectodermal dysplasia.
Arch. of Derm. Chicago, août 1956, 74, 2, 159-166.

8 - LARSEN - Acta dermato-Venereologica, mai 1946, 26, n° 6.

9 - LELONG (M.), DECHAUME, VIALATTE & CHAROUSSET - Dysplasie ectodermique avec hypotrichose et anodontie.
Arch. Franç. Péd., 1944, I, n° I, 32-33.

10 - LESTRADET (H.), JACOB (D.) & MENIBUS (Cl.-H. de) - Le test de la sueur Technique nouvelle applicable au nourrisson et au prématuré.
Arch. Franç. Péd., 1959, 16, 4, 475-482.

11 - LEWIN (M. L.) - Nasal Deformity in Anhidrotic Ectodermal Dysplasia.
Arch. Oto-laryngology, 1942, 35, 210-220.

12 - LIPTON (L. W.) & ROBERTS (W. D.) - Hereditary ectodermal dysplasia of the anidrotic type.
Am. J. Dis. Child. Chicago, mars 1950, 79, 3, 504-510.

13 - LISCOMB (L. L.) & MENOUMANI (K.) - Hereditary ectodermal dysplasia with report of 3 cases of the anidrotic variety.
J. Indiana M. A., 1952, 21, 459.

14 - LORD (L. W.) & WOLFE (W. D.) - Hereditary ectodermal dysplasia of the anidrotic type.
Arch. Derm. and Syph., 1938, 38, 893-901.

15 - MACKEE (G. M.) & ANDREWS (G. C.) - Congenital ectodermal defect.
Arch. Derm. and Syph., 1924, 10, 673-701.

46 - Mac QUAIDE (D. H. G.) - Congenital absence of sweat glands.
Lancet, 1944, 247, 531-532.

47 - MALAGON (V.) & TAVERAS (J. E.) - Congenital anidrotic ectodermal and mesodermal dysplasia.
Arch. of Derm - Chicago, oct. 1955, 74, 253-258.

48 - METSON (B. F.) & WILLIAMS (B. K.) - Hereditary ectodermal dysplasia of the anidrotic type.
J. Pediat., 1952, 40, 303-309.

49 - MOURIQUAND (G.) - Dystrophies infantiles et appareil bucco-pharyngé.
Péd., 1950, 5, n° 6, 707-708.

50 - NICOLLE (C.) & HALIPRE (A.) - Maladie familiale caractérisée par des altérations des cheveux et des ongles. 6 générations, 36 cas.
Ann. Derm. Syph. Paris, 1895, 3° s., 6, 804-811.

51 - OSBOURN (R. A.) - Congenital ectodermal defect with amastia.
J. A. M. A. Chicago, 8 février 1952, 148, 644-645.

52 - PARAF (J.) LAUTMANN (F.) & DAUPHIN (A.) - Un cas d'anodontie avec hypotrichose chez un enfant de 3 ans.
Bull. et Mém. Soc. Méd. des Hôp. de Paris, 1939, 1392-1396.

53 - PEREZ (J. R.) - Polydysplasies ectodermiques héréditaires.
45 p. Dactylogr. (Thèse Méd., Marseille, 1959).

54 - PTIS (M.), STANESCO (V.), LEIBA (S.) & IONESCO (V.) - Considérations sur quelques cas de dysplasie ectodermale multiple.
S. des H. Ann. Péd., 24 Fév. 1959, 9, n° 2, 649/p.109-654/p.114.

55 - RADEMAKER (G. A.) - Acta Paediatr., Stockholm, 1933, 15, 57-67.

56 - ROGET & BEAUDOING (A.) - Dysplasie ectodermique héréditaire et familiale. Syndrome anidrose avec hypotrichose et anodontie.
Péd., 1954, 9, I, 61-67.

57 - SARNAT (B. G.) & BRODIE (A. G.) - Ectodermal dysplasia of the anhidrotic type with complete anodontia.
Am. J. Dis. Child., Déc. 1942, 64, 1046-1054.

58 - SIEBERT (W.) - Beobachtungen und Untersuchungen an Schweisslosen Individuum.
Zeitschr. f. Klin. Med., 1922, 94, 317.

59 - SMITH (J.) - Abnormal dentition.
Proc. Roy. Soc. Med., 1929, 22, 648.

60 - SIEMENS (A. W.) - Arch. f. Derm. u. Syph., 12 sept. 1921, 136, 69-88.

61 - SPIRA (L.) - Acta Med. Scand., 1947, 127, n° 6, 570-600.

62 - STAM - Soc. Neerlandaise de Derm., 6 juin I948.

63 - STEVENSON (J. D.) - Congenital ectodermal defect.
Pensylvania M. J., I936, 39, 976.

64 - STOCKER (F. W.) & HOLT (L. B.) - Forme rare de dysplasie épithéliale
Arch. of ophtalmology Chicago, 4 avril I955, 53, 536-44I.

65 - STRANDBERG (J.) - Malformations ectodermales dues à un arrêt de développement.
Nord Med. Arch., I8 oct. I9I8, 5I, I.

66 - SUNDERMAN (F. W.) - Hereditary ectodermal dysplasia of the anhidrotic type.
Arch. Int. Med., I94I, 67, 846.

67 - TANISSA (A.) - Anidrose com hypotricose e anodontia (Forma anidrotica da displasia ectodérmica hereditaria)
Concepçao étio-patogénica. Imprensa., I944, I0, 42-50.

68 - TANISSA (A.) -As formas frustes da displasia ectodérmica hereditaria.
Imprensa Med., I944, I0, 266-27I.

69 - TANISSA (A.) - Displasia ectodérmica hereditaria.
Communicaçao I. Congresso Hispano-Português de Dermatologia, Valência, I946 ; Amatus Lus., I946, 5, 508-525.

70 - TANISSA (A.) - As formas incompletas da Displasia Ectodérmica Hereditaria.
Trabalhos Soc. Portuguesa Dermato., Ven., I946, 4, 2I6-228.

71 - TANISSA (A.) - Dysplasie ectodermique héréditaire (anidrose, hypotrichose et anodontie) et altérations endocriniennes.
Ann. Derm. et Syph., I949, 8° série, 9, I7I-I75.

72 - TENDLAU (B.) - Ueber angeboren und erworben atrophia cutis idiopathica.
Virchow's Arch. f. path. Anat., I902, I67, 465-490.

73 - THANNHAUSER (S. J.) - Hereditary Ectodermal Dysplasia of the "anhydrotic type" with symptoms of adrenal medulla insufficiency and with abnormalytics of the skull.
J. A. M. A., mars I936, I06, 908-9I0.

74 - THURMAN (J.) - Proc. Roy. Med. a. Chir. Soc., I848, 3I, 7I-82.

75 - TOURAINE (A.) - Anidrose avec hypotrichose et anodontie. Complexe majeur de la "dysplasie ectodermique héréditaire avec anidrose".
Bull. Soc. Franç. Derm. et Syph., I935, 42, I529-I539.

76 - TOURAINE (A.) - L'anidrose avec hypotrichose et anodontie (Polydysplasie ectodermique héréditaire).
Presse Méd., 25 janvier I936, n° 8, I45-I49.

77 - UPSHAU (B. V.) & MONTGOMERY (H.) - Hereditary anhidrotic ectodermal dysplasia.
Arch. Derm. and Syph., I949, 60, n° 6, II70-II83.

28 - VELU (H.) - Possibilité de l'intoxication fluorique pendant la vie foetale.
Bull. Acad. Méd. 1933, 110, 799-800.

29 - VERGER (P.) - Anidrose avec hypotrichose et anodontie chez un enfant de 3 ans.
Arch. Franç. Péd., 1947, 4, n° 4, 360-363.

30 - VERGER & BACH - Coryza atrophique et syndrome d'anidrose-hypotrichose-anodontie (Polydysplasie ectodermique) chez un nourrisson.
Arch. Franç. Péd., 1952, 9, n° 2, 215-218.

31 - WECHSELMANN (W.) & LOEWY (A.) - Untersuchungen an der drei blutsnerwandten Personen mit ektodermalen Hemmungsbildungen besonders des Hautdrüsensystems.
Berl. Klin. Woch., 24 juillet 1911, 28, n° 30, 1369-1373.

32 - WEECH (A. A.) - Hereditary ectodermal dysplasia.
Am. J. Dis. Child., Avril 1929, 37, 766-790.

33 - WILKEY (W. D.) & STEVENSEN (G. H.) - Canada M. A. J., 1945, 53, 226-230.

34 - WILLIAMS (L.) - London Med. Gaz., 1848, 41, 336.

35 - ZELIGS (M.) - Hereditary ectodermal dysplasia of the anhydrotic type.
South Med. J., 1932 p. 394.

36 - ZOON (J. J.) & VANSTENBERGEN (E. P.) - Hereditary ectodermal dysplasia in a sister and brother.
Dermatologica Bâle, 1950, 101, n° 2, 65-69.

T A B L E D E S M A T I E R E S

-:-

INTRODUCTION ..... Page 1

PATHOGENIE ET MODE DE TRANSMISSION ..... " 4

FORMES CLINIQUES DE LA 2ènè ENFANCE..... " 9

ASPECT CLINIQUE DE LA DYSPLASIE
ECTODERMIQUE CHEZ LES NOURRISSONS " I7

DIAGNOSTIC ..... " 34

EVOLUTION ET PRONOSTIC ..... " 38

CONCLUSION ..... " 40

BIBLIOGRAPHIE ..... " 42

*

* *